

# Leitfaden für PatientInnen und ihre Angehörige



**Mit dieser Checkliste haben Sie Ihre Termine und Fragen bei der ärztlichen Bestimmung (Diagnose) einer erblichen Netzhauterkrankung im Blick.**



**Erster Termin  
in der Praxis**

**Vereinbaren Sie für sich oder Ihr Kind einen Termin bei Ihrem Augenarzt / ärztin und sprechen Sie folgende Symptome an, z. B.:**

- Weitere betroffene Familienmitglieder?
- Augenreiben oder Augenzittern (bei Kleinkindern)
- Schlechtes Sehen im Dunkeln (zunehmende Nachtblindheit)
- Hör- und Gleichgewichtsstörungen
- Häufiges Stolpern oder Fallen
- Schwierigkeiten beim Lesen
- Babys blicken häufiger zur Lichtquelle als zu Eltern
- Störung des Kontrast- und / oder Farbsehens
- \_\_\_\_\_

Termin:

\_\_\_\_\_

Ärztin / Arzt:

\_\_\_\_\_



## Weitere / r Termin / e an der Augen- klinik / Zentrum

Datum / Ort: \_\_\_\_\_

Name des Arztes / der Ärztin:  
\_\_\_\_\_

Datum / Ort: \_\_\_\_\_

Name des Arztes / der Ärztin:  
\_\_\_\_\_

**Sollte Ihr Augenarzt / ärztin Sie an eine Augenklinik oder Netzhautzentrum überweisen, nutzen Sie **auch diesen Termin zeitnah**, um Ihre **Diagnose anhand weiterer Tests zu klären**, z. B.:**

- Sehtest
- Gesichtsfeldmessung (Perimetrie)
- Augenspiegelung (Ophthalmoskopie)
- Elektrophysiologische Untersuchung
- Nicht-invasive Bildgebung der Netzhaut (OCT)
- (Nahinfrarot-) Autofluoreszenz
- Genetischer Test\*



## Termin zur humangenetischen Beratung

Datum: \_\_\_\_\_

Berater / Beraterin:  
\_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

Berater / Beraterin:  
\_\_\_\_\_

**Nehmen Sie sich nach einem Gentest Zeit, Ihre Fragen in einer humangenetischen Beratung zu klären**, z. B.:

- Was ist das Ergebnis?
- Was bedeutet dies für den weiteren Verlauf meiner Erkrankung?
- Was bedeutet dies für meinen Berufswunsch und meine Familienplanung?
- Wie geht es weiter?
- \_\_\_\_\_



## Augenklinik / Zentrum

Datum: \_\_\_\_\_

Name des Arztes / der Ärztin:  
\_\_\_\_\_

**Besprechen Sie die nach Ihrer Diagnose die nächsten Schritte gemeinsam mit Ihrem Arzt.**

- Kennen Sie das Ergebnis des Gentests?
- Gibt es eine Therapie oder klinische Studie?
- Wie geht es nun weiter?
- Wer kann mir helfen?
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

\* Bei Verdachtsdiagnose auf eine seltene genetische Erkrankung, wie z. B. eine erbliche Netzhauterkrankung, übernimmt die Gesetzliche Krankenversicherung die Kosten eines Gentests.